

Reinhold Kerbl, Karl Reiter, Lucas Wessel

Referenz Pädiatrie

Genetische Fehlbildungen und Syndrome > Entwicklungsstörung

Maja Hempel

Entwicklungsstörung

Maja Hempel

Steckbrief

Die Ursachen einer nicht altersgerechten motorischen, sprachlichen und/oder kognitiven Entwicklung sind vielfältig. Von einer genetisch determinierten Entwicklungsstörung ist bei mindestens 50% der Betroffenen auszugehen. Die Klärung der Ätiologie bedarf einer multidisziplinären Abklärung und ist die Voraussetzung für ein individuelles Management.

Aktuelles

- Mit der Etablierung genomweiter Untersuchungsmethoden in der Diagnostik ist die Aufklärungsrate der Ursachen von Entwicklungsstörungen deutlich gestiegen.
- Sie beträgt aktuell durchschnittlich 35–50%.

Synonyme

- Entwicklungsverzögerung
- Behinderung

Keywords

- Entwicklungsstörung
- Intelligenzminderung
- motorische Entwicklungsstörung
- Sprachentwicklungsstörung
- geistige Behinderung

Definition

Eine Entwicklungsstörung kennzeichnet einen anhaltend nicht regelrechten Zugewinn von motorischen, sprachlichen und/oder kognitiven Fähigkeiten. Die erlangten Fähigkeiten reichen nicht aus, um den Alltag altersentsprechend bewältigen zu können. Häufig sind Entwicklungsstörung von einem auffälligen Verhalten, gelegentlich von Anomalien/ Fehlbildungen begleitet.

Epidemiologie

Häufigkeit

- abhängig von Alter und Definition, ca. 16:1000 Schulkinder

Altersgipfel

- Diagnosestellung zumeist 6.– 12. Lebensmonat, oft auch später

Geschlechtsverteilung

- Jungen sind etwas häufiger betroffen.

Prädisponierende Faktoren

- für genetisch bedingte Entwicklungsstörungen:
  - Entwicklungsstörungen in der Familie
  - Konsanguinität der Eltern
  - erhöhtes Alter der Eltern

Einteilung und Erscheinungsformen

- Einteilung der Entwicklungsstörung nach betroffenem Entwicklungsbereich (Tab. 440.1) und Schweregrad (Tab. 440.2)

Tab. 440.1 Einteilung der Entwicklungsstörung nach betroffenem Entwicklungsbereich.

Entwicklungsbereich	Entwicklungsstörung
motorische Entwicklungsstörung	nicht altersgerechte motorische Fähigkeiten
Sprachentwicklungsstörung	nicht altersgerechte sprachliche Fähigkeiten
kognitive Entwicklungsstörung	nicht altersgerechte kognitive Fertigkeiten
kombinierte Entwicklungsstörung	nicht altersgerechte Fähigkeiten in mehreren Bereichen
globale Entwicklungsstörung	nicht altersgerechte Entwicklung in allen Bereichen

Tab. 440.2 Einteilung des Schweregrades der Entwicklungsstörung.

Schweregrad	Entwicklungsstörung
mild (IQ 50–69)	im Alltag wenig eingeschränkt Teilnahme am Familienleben, Lesen- und Schreibenlernen möglich, Hilfe ist bei komplexen Sachverhalten (Verträge, Geldverwaltung) notwendig
moderat (IQ 35–49)	weitgehende Selbständigkeit im Alltag unter Training und Anleitung möglich (z.B. Hygiene, Fahrten mit dem öffentlichen Verkehr) lebenslange Unterstützung bei der Planung und Organisation des Alltags notwendig
schwer (IQ 20–34)	kaum Sprachentwicklung, Kommunikation über Zeichen und Gesten lebenslange Hilfe in allen Bereichen des Alltags notwendig
schwerst (IQ <20)	eingeschränkte Kommunikation keine Selbständigkeit im Alltag möglich

Symptomatik

- altersentsprechende Meilensteine der motorischen und/oder sprachlichen und/oder kognitiven Entwicklung nicht erreicht
- häufig assoziiert mit Verhaltensauffälligkeiten
- gelegentlich assoziiert mit Anomalien/Fehlbildungen

Diagnostik

- Kann die Entwicklungsstörung nicht sicher exogene Faktoren (z.B. Z.n. perinataler Asphyxie, Z.n. viraler Enzephalitis) zugeschrieben werden, muss die weiterführende Diagnostik genetische Ursachen umfangreich abklären.

Red Flags

- s. Tab. 440.3

Tab. 440.3 Red Flags bei Entwicklungsstörung.

Red Flags	Hinweis
Regression	(Energie-)Stoffwechselerkrankung neurodegenerative Erkrankung
primäre Mikrozephalie	genetisch bedingtes Mikrozephaliesyndrom

Red Flags	Hinweis
primäre oder sekundäre Gedeihstörung/ Wachstumsstörung	Chromosomenstörung, Mikrodeletion, monogenetisch bedingte Erkrankung
Anomalien/Fehlbildungen	
auffällige Familienanamnese	vererbte Erkrankung

Diagnostisches Vorgehen

- Die genetischen Analysen sollten als früher Schritt in der Diagnosefindung eingesetzt werden.
- Dabei hängt das konkrete diagnostische Vorgehen im Wesentlichen davon ab, ob, und wenn ja, welche klinische Verdachtsdiagnose gestellt werden kann.
- Daher sind Anamnese und eingehende klinische Phänotypisierung für den diagnostischen Weg entscheidend (Abb. 440.1).
- Bildgebende und Laboruntersuchungen sind nur gelegentlich diagnoseweisend und können daher gleichzeitig oder sogar nach Vorliegen des genetischen Untersuchungsergebnisses im Sinn einer reversen Phänotypisierung eingesetzt werden.

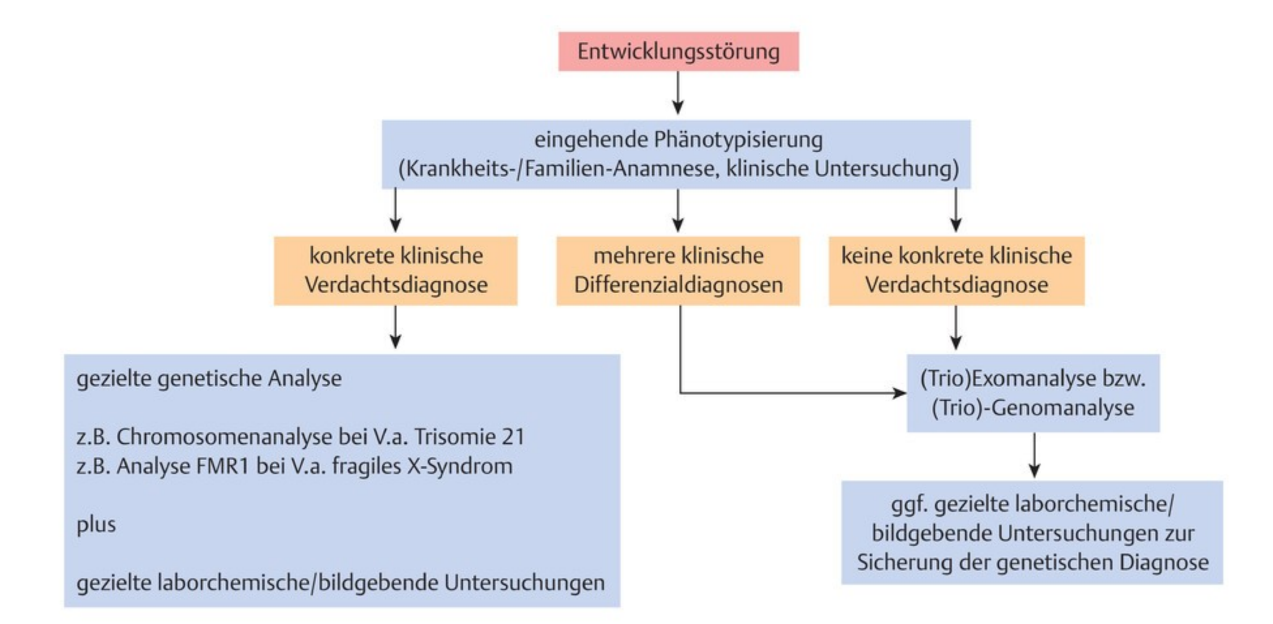


Abb. 440.1 Diagnostisches Vorgehen bei Entwicklungsstörungen.

Anamnese

- Die Anamnese leitet die Diagnostik, ihr kommt dementsprechend eine besondere Bedeutung zu (Tab. 440.4).

Tab. 440.4 Anamnese bei Entwicklungsstörung.

Bereich	Beispiele
Schwangerschaft	Alter der Eltern bei Konzeption, mütterliche Komplikationen (z.B. Infektionen, Gestationsdiabetes, Gestose), teratogene Noxen (z.B. Medikamente, Drogen), fetales Wachstum, Kindsbewegungen, Fruchtwassermenge, pränatale Diagnostik, Ultraschallbefunde
Geburt	Gestationsalter, Kindslage bei Geburt, APGAR, Nabelschnur-pH, Geburtskomplikationen, Geburtsmaße (Gewicht, Körperlänge, Kopfumfang), Adaptation
Neugeborenenperiode	Trinkverhalten, Muskeltonus, Gewichtsverlauf, Komplikationen (auffälliges Schreien, Ikterus, Krampfanfälle, Apnoen)
Entwicklung	Wachstum (Körpermaße perzentilenparallel?), Erreichen der Meilensteine der motorischen (drehen, krabbeln, sitzen, stehen, laufen) und kognitiven (plappern, erste Worte, erste Sätze) Entwicklung, Besonderheiten im Entwicklungsverlauf, Bildungskariere (Kindergarten, Schule)
spezifische Entwicklungsstörungen	voranschreitende Entwicklung? Regression? neuromuskuläre Störungen (z.B. Krampfanfälle, muskuläre Hypotonie, Ataxie, Spastik), Hör- und Sehstörungen, Verhaltensprobleme (z.B. Schlafstörungen, autistisches Verhalten, Aggression und Autoaggression, Stereotypien, Vorlieben), Essverhalten, Verdauungsprobleme, Pubertätsentwicklung, immunologische und hämatologische Störungen
Organfehlbildungen	Herz, Nieren, Gehirn, Augen, weitere Fehlbildungen einzelner Organe, Situs inversus
aktuelle Symptome	im Vordergrund stehende Symptome, Probleme, Herausforderungen; Rückmeldung der betreuenden Ärzte Belastung der Familie
bisherige Diagnostik und Behandlung	Krankenhausaufenthalte, bisherige Untersuchungsbefunde und Behandlungen, Fördermaßnahmen (z.B. Krankengymnastik, Ergotherapie, Sprachtherapie)

Bereich	Beispiele
Sonstiges	Familienähnlichkeit, Besonderheiten im Vergleich zu Geschwistern

Körperliche Untersuchung

- Bei der klinisch-genetischen Untersuchung wird nach Anomalien/Fehlbildungen gesucht, diese werden entsprechen der HPO-Terminologie beschrieben/benannt (Tab. 440.5).

Tab. 440.5 Körperliche Untersuchung bei Entwicklungsstörung.

	Untersuchung von
Gesamteindruck	Statur, Proportionen, Asymmetrie, Ernährungszustand, Allgemeinzustand, Muskeltonus, Entwicklungsstand, Verhalten
Körpermaße	Gewicht, Körperlänge, Kopfumfang, Verhältnis Oberlänge/Unterlänge, Armspanne, Handlänge, Schuhgröße
Kopf	Kopfform, Fontanelle, Schädelnähte, Stirn
Haare	Farbe, Verteilung, Architektur, Haargrenze, Haarwachstum
Gesicht	Gesichtsform, Symmetrie, Profil
Augenregion	Augengröße, Abstand zwischen den Augen, Epikanthus, Augenbrauen, Augenlider, Lidachsenstellung, Wimpern, Iris, Sklera, Linse
Nasenregion	Größe, Symmetrie, Nasenwurzel, -rücken, -spitze, -flügel, Columella
Mundregion	Philtrum, Mundgröße, Symmetrie, Lippenrot, Zunge, Gaumen, Uvula, Gingiva, Anzahl und Form der Zähne, Stimme
Ohren	Position, Größe, Architektur, Anhängsel, äußerer Gehörgang
Hals, Nacken	Länge, Flügelfell, überschüssige Nackenhaut, Haaransatz, Fisteln
Thorax	Form, Symmetrie, Mamillen, Rippen, Sternum, Claviculae, Schultern
Abdomen	Bachwanddefekte, vorgewölbtes Abdomen, Nabelposition, Venenzeichnung
Rücken	Wirbelsäule, Beweglichkeit, Porus sacralis
obere Extremitäten	Länge, Proportion, Beweglichkeit, Deformitäten
Hände	Anzahl der Finger, Handlinien, Daumenposition, Fingerlänge, Beweglichkeit, Nägel
Becken	Größe, Symmetrie, Beweglichkeit, Fettverteilung, Anusanlage, -position
Genitale	Einteilung nach Prader, Hypogonadismus, Hypospadie, Schalskrotum, Hodengröße, Labiengröße, Introitus, Pigmentierung
untere Extremitäten	Länge, Proportion, Beweglichkeit, Deformitäten
Füße	Position, Zehenlänge, Anzahl der Zehen, Fußsohlenfalten, Nägel
Haut	Pigmentierung, Gefäßzeichnung, Atrophien/Aplasien, Hyperkeratosis, Elastizität, Faltenbildung, Behaarung, Tumoren, Schweißbildung, Ödeme

Labor

- je nach Befund
- Bei isolierten Entwicklungsstörungen sind keine über eine Basisdiagnostik hinausgehende Untersuchungen angezeigt.
- Ggf. sind nach einem auffälligen genetischen Befund spezifische Laboruntersuchungen zu ergänzen.

Genetische Analysen

Zytogenetische Untersuchungen

- mind. 2,0 ml Na-Heparinblut (oder Lithium-Heparinblut)
- Analyse auf numerische und grobstrukturelle Chromosomenaberrationen

Molekulargenetische Untersuchung

- mind. 2,0 ml EDTA-Blut (EDTA = ethylene diamine tetraacetic acid, Ethylendiamintetraessigsäure)
- DNA-Mikroarray-Analyse zum Nachweis/Ausschluss von Mikrodeletionen/

Mikroduplikationen

- bei konkreter Verdachtsdiagnose Einzelgeneanalyse oder Panelanalyse zum Nachweis von monogenen Erkrankungsursachen
- bei mehreren Differenzialdiagnosen bzw. keiner konkreten Verdachtsdiagnose (Trio-)Exomanalyse zum Nachweis von monogenen Erkrankungsursachen (s. Abb. 440.1)

Bildgebende Diagnostik

Sonografie

- je nach Krankheitsbild
- zum Nachweis/Ausschluss assoziierter Fehlbildungen

Echokardiografie

- zur Abklärung von Fehlbildungen
- immer bei Regression z.A. Kardiomyopathie

Röntgen

- bei Verdacht auf assoziierte knöcherne Fehlbildungen
- bei V.a. Skelettdysplasie

MRT

- je nach Klinik, u.a. bei Mikro-/Makrozephalie, Regression, fokalen/komplexen Krampfanfällen, Auffälligkeiten in der Sonografie

Instrumentelle Diagnostik

EKG

- je nach Klinik, u.a. bei Synkopen

EEG

- je nach Klinik, u.a. bei Krampfanfällen

EMG

- je nach Klinik, u.a. bei muskulären Symptomen

Elektroneurografie

- je nach Klinik, u.a. bei neuromuskulären Symptomen

Differenzialdiagnosen

- s. Tab. 440.6

Tab. 440.6 Differenzialdiagnosen der Entwicklungsstörung.

Differenzialdiagnose (absteigend sortiert nach klinischer Relevanz)	Häufigkeit der Differenzialdiagnose im Hinblick auf das Leitsymptom (häufig, gelegentlich, selten)	richtungsweisende Diagnostik/Befunde/ zusätzliche Leitsymptome	Sicherung der Diagnose
somatische Ursachen			
Schwerhörigkeit	gelegentlich Ursache einer isolierten Sprechentwicklungsstörung	ungenügende Reaktion auf Geräusche, unauffällige motorische Entwicklung	ausführlicher Hörtest einschließlich BERA
„tethered cord“	selten Ursache einer motorischen Entwicklungsstörung	spastische Bewegungsstörung der unteren Extremitäten, unauffällige sprachliche und kognitive Entwicklung	Sonografie, ggf. MRT der lumbosakralen Region

BERA = brainstem evoked response audiometry (Hirnstammaudiometrie).

Differenzialdiagnose (absteigend sortiert nach klinischer Relevanz)	Häufigkeit der Differenzialdiagnose im Hinblick auf das Leitsymptom (häufig, gelegentlich, selten)	richtungsweisende Diagnostik/Befunde/ zusätzliche Leitsymptome	Sicherung der Diagnose
Vitaminmangel, z.B. Vitamin B_{12} bei veganer supplementfreier Ernährung der Mutter/der Eltern	selten	Entwicklungsanamnese zumeist mit Regression, Ernährungsanamnese	Messung der Vitaminkonzentration
psychosoziale Ursachen			
ungünstiges psychosoziales Umfeld/Vernachlässigung	gelegentlich	oft assoziierte Verhaltensstörungen, Anamnese mit Eltern/ Betreuungspersonen	Umfeldbeobachtung, Einschalten des Kinderschutzes
BERA = brainstem evoked response audiometry (Hirnstammaudiometrie).			

Literatur

Wichtige Internetadressen

- ACHSE e.V.: www.achse-online.de/de/; Stand: 26.10.2023
- HPO-Phenomizer: https://compbio.charite.de/phenomizer/; Stand: 26.10.2023

Quelle:

Hempel M. Entwicklungsstörung. In: Kerbl R, Reiter K, Wessel L, Hrsg. Referenz Pädiatrie. Version 1.0. Stuttgart: Thieme; 2024.

Shortlink: https://eref.thieme.de/11MBBEQK